



## ЗООТЕХНИЯ И ВЕТЕРИНАРИЯ

Обзорная статья/Review Article

УДК 636.1

DOI: 10.36718/1819-4036-2026-3-80-96

**Лилия Владимировна Калинкова**

Всероссийский НИИ коневодства им. академика В.В. Калашникова, Рязань, Россия

genlab.horses.ru@gmail.com

### ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ МАСТЕЙ, АССОЦИИРОВАННЫХ С ЛЕОПАРДОВЫМ КОМПЛЕКСОМ, У ЛОШАДЕЙ (ОБЗОР)

Цель исследования – обобщение опубликованных результатов исследований закономерностей наследования чубарой масти у домашних лошадей. Задачи: провести анализ научных работ, направленных на изучение вариабельности чубарой масти и ее генетической детерминации. При подготовке обзора были использованы публикации ведущих научно-исследовательских групп, работающих в области генетики лошади. Поиск научных публикаций выполнялся с использованием следующих электронных библиотечных ресурсов и баз данных: Wiley (<https://onlinelibrary.wiley.com>), PubMed Central (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov>), ResearchGate (<https://researchgate.net>), OMIA – Online Mendelian Inheritance in Animals (<https://omia.org>). В список литературных источников было включено 7 монографий и 55 научных статей. Среди лошадей, имеющих признаки леопардового комплекса, наблюдается крайне широкое разнообразие вариаций фенотипов по масти. Ключевую роль играет мутация LP (Leopard) в гене TRPM1, вызывающая появление уникальных вариантов депигментации у лошадей. Мутации LP появилась в популяциях древних лошадей задолго до их одомашнивания и была вызвана ретровирусной инсерцией в интроне 1 гена TRPM1. К настоящему времени идентифицировано два локуса, мутации в которых ассоциированы с контролем вариабельности мастей леопардового комплекса у домашних лошадей: неполностью доминантный мутантный аллель LP (ECA1:g.108297929\_108297930ins1378) и доминантный модифицирующий аллель PATN-1 (SNP ECA3:g.23658447T>G). Важно отметить, что, как правило, только гетерозиготность по аллелю LP в сочетании с наличием в генотипе лошади доминантного модификатора PATN-1 приводит к предпочтительному хорошо выраженному фенотипу леопардовой масти. Мутация LP является основным фактором, определяющим наличие различных вариантов депигментации, наблюдаемой у чубарых лошадей. При этом гетерозиготные лошади (с генотипом LP/lp) обычно демонстрируют классические варианты чубарой масти в виде леопардовых пятен на белом фоне или чалую масть. Характер и интенсивность признаков депигментации могут значительно варьироваться в зависимости от дополнительных генетических факторов.

**Ключевые слова:** домашние лошади, масти лошадей, леопардовый комплекс, ген TRPM1

**Для цитирования:** Калинкова Л.В. Закономерности наследования мастей, ассоциированных с леопардовым комплексом, у лошадей (обзор) // Вестник КрасГАУ. 2026. № 3. С. 80–96. DOI: 10.36718/1819-4036-2026-3-80-96.

**Финансирование:** исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда № 24-26-00105.

Liliya Vladinirovna Kalinkova

All-Russian Research Institute for Horse Breeding named after Academy Member V.V. Kalashnikov, Ryazan, Russia  
genlab.horses.ru@gmail.com

## COAT COLOUR INHERITANCE PATTERNS ASSOCIATED WITH THE LEOPARD COMPLEX IN HORSES (A REVIEW)

*The aim of the study is to summarize the published results of studies on the inheritance patterns of the piebald coat color in domestic horses. Objectives: to analyze scientific papers aimed at studying the variability of the piebald coat color and its genetic determination. In preparing the review, publications of leading research groups working in the field of equine genetics were used. The search for scientific publications was performed using the following electronic library resources and databases: Wiley (<https://onlinelibrary.wiley.com>), PubMed Central (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov>), ResearchGate (<https://researchgate.net>), OMI - Online Mendelian Inheritance in Animals (<https://www.omia.org>). The list of references included 7 monographs and 55 scientific articles. Among horses with traits of the leopard complex, an extremely wide variety of phenotypes in color is observed. The LP (Leopard) mutation in the TRPM1 gene plays a key role, causing unique depigmentation patterns in horses. The LP mutation appeared in ancient horse populations long before their domestication and was caused by a retroviral insertion into intron 1 of the TRPM1 gene. To date, two loci have been identified whose mutations are associated with the control of leopard skin color variation in domestic horses: the incompletely dominant mutant LP allele (ECA1:g.108297929\_108297930ins1378) and the dominant modifying allele PATN-1 (SNP ECA3:g.23658447T>G). It is important to note that, as a rule, only heterozygosity for the LP allele in combination with the presence of the dominant modifier PATN-1 in the horse's genotype leads to the preferred, well-defined leopard skin color phenotype. The LP mutation is the main factor determining the presence of various depigmentation variants observed in piebald horses. Heterozygous horses (with the LP/lp genotype) typically exhibit classic piebald patterns, such as leopard spots on a white background, or a roan color. The nature and intensity of depigmentation signs can vary significantly depending on additional genetic factors.*

**Keywords:** domestic horses, equine coat colors, leopard skin complex, TRPM1 gene

**For citation:** Kalinkova LV. Coat colour inheritance patterns associated with the leopard complex in horses (a review). *Bulletin of KSAU*. 2026;(3):80-96. DOI: 10.36718/1819-4036-3-80-96.

**Funding:** the study was supported by grant No. 24-26-00105 from the Russian Science Foundation.

**Введение.** Исследования закономерностей наследования мастей представляют собой один из наиболее интересных разделов генетики лошади.

Одомашнивание лошади, происходившее по некоторым оценкам около 5,5 тыс. лет назад, явилось важнейшим событием в истории человечества [1]. Процесс одомашнивания привел к возникновению огромного фенотипического разнообразия среди животных и их генетической адаптации к различным климатическим условиям и системам разведения и содержания [2]. Р. Librado et al. отмечают, что геномные изменения, лежащие в основе как ранних, так и поздних стадий одомашнивания лошади, до сих пор остаются в значительной степени неизвестными [3]. Тем не менее исследование геномов 14 ископаемых домашних лошадей из бронзового и железного веков, датированных примерно от

4,1 до 2,3 тысяч лет до настоящего времени, обнаружило ранние признаки отбора при одомашнивании, в т. ч. отбора на вариации мастей [3]. Дикие животные в отличие от домашних характеризуются однотипностью окраски волосяного покрова [4]. Как правило, для большинства домашних животных масть представляет собой значимый в селекционном отношении признак. Исследования образцов древней ДНК показали, что широкая вариабельность мастей, наблюдаемая у современных лошадей, появилась главным образом как результат искусственного отбора, начавшегося на ранних этапах одомашнивания [5].

Исследования по генетическому картированию, проведенные на рубеже XX–XXI вв., способствовали появлению ряда молекулярно-диагностических тестов, результаты которых можно учитывать при планировании селекцион-

ной работы [6–8]. Информация о полиморфизме генов, контролирующей пигментацию, используется также для генетической характеристики различных пород и популяций лошадей [9, 10]. Новые передовые технологии молекулярной генетики, применяемые для создания обширных коллекций геномных последовательностей, произвели революцию в области геномики домашней лошади, открыв новые возможности для глубоких генетических исследований [11–13]. В настоящее время мы можем наблюдать постоянное появление новых открытий, объясняющих взаимосвязь генотипа и фенотипа [14–16]. Все большее число признаков, имеющих селекционное значение, характеризуется на молекулярном уровне [17–19].

Известно, что основные масти, например такие, как гнедая, рыжая, вороная и серая, имеют простые типы наследования, что позволяет прогнозировать масть жеребят при подборе родительских пар [20–22]. При этом некоторые масти лошадей, например чубарая, характеризуются более сложным наследованием, близким к полигенным признакам [23, 24].

Чубарая масть характерна для таких современных зарубежных пород, как кнабструппер (Дания), норикер (Австрия), американские миниатюрные лошади и аппалуза (США), а также встречается в некоторых локальных породах России и ближнего зарубежья, например в алтайской, забайкальской и киргизской (рис. 1). Чубарая масть отличается чрезвычайно обширным разнообразием фенотипов [24]. Наиболее распространенные вариации чубарой масти: леопардовая, чепрачная и чалая. Леопардовая масть характеризуется наличием пигментированных (леопардовых) пятен на белом фоне, этот вариант фенотипа является наиболее востребованным в породах, в которых чубарая масть имеет селекционное значение. У лошадей чепрачной масти имеется участок депигментации, покрывающий в виде белой попоны (чепрака) спину, поясницу, круп и бедра. Чепрак может быть однородно белым или с пигментированными пятнами. Чалый вариант чубарой масти характеризуется наличием смешения белых и пигментированных волос, при этом с возрастом лошади чалость, как правило, становится более выраженной [20].



*Рис. 1. Жеребец чубарой масти на экспериментальной конюшне ВНИИ коневодства  
(фото автора)*

*A leopard stallion at the experimental stables of the All-Russian Research Institute for Horse Breeding  
(photo by the author)*

**Цель исследования** – обобщение опубликованных результатов исследований закономерностей наследования чубарой масти у домашних лошадей.

**Задачи:** провести анализ научных работ, направленных на изучение варибельности чубарой масти и ее генетической детерминации.

**Объекты и методы.** При подготовке обзора были использованы научные публикации ведущих исследовательских групп, работающих в области генетики лошади. Поиск публикаций выполнялся с использованием электронных библиотечных ресурсов Wiley (<https://onlinelibrary.wiley.com>), PubMed Central (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov>), ResearchGate (<https://researchgate.net>), базы данных OMIA – Online Mendelian Inheritance in Animals (<https://omia.org>). В список литературных источников было включено 62 публикации, в т. ч. 7 монографий и 55 научных статей.

**Результаты и их обсуждение.** В 1990 г. D.P. Sponenberg et al. показали, что наличие или отсутствие признаков чубарости контролируется аллелями одного аутосомного гена, при этом аллель, ассоциированный с наличием чубарости, не полностью доминирует над аллелем, контролирующим ее отсутствие [25]. Животные, имеющие в генотипе неполностью доминантный мутантный аллель, демонстрируют один из нескольких вариантов депигментации: у чубарых лошадей «рисунк», формируемый волосным покровом, может варьироваться от россыпи нескольких белых волосков на крупе до почти полностью белого окраса всего тела. Кроме того, может наблюдаться так называемая лаковая чалость, прогрессирующая с возрастом и чаще всего не влияющая на пигментацию волос в области костных поверхностей головы, на бедрах и голени. При этом, как правило, для всех чубарых лошадей характерен ряд дополнительных признаков: непигментированная склера, полосатые копыта, наличие пятнистой пигментации в области ануса, гениталий и губ [23, 24]. Наиболее узнаваема так называемая леопардовая масть (англ.: «leopard coat colour»), характеризующаяся наличием у лошади темных овальных пятен на белом фоне, покрывающим большую часть тела лошади (см. рис. 1). Поэтому неполностью доминантный аллель, ответственный за чубарость, получил название «LP»

(сокр. от англ.: «Leopard»). Символ «LP» было принято использовать для неполностью доминантного мутантного аллеля, а строчные буквы «lp» – для обозначения рецессивного аллеля дикого типа [21]. В англоязычной литературе все разнообразие пятнистых и крапчатых фенотипов, ассоциированных с мутацией LP, стали называть «леопардовым комплексом» (англ.: «Leopard Complex») [21, 24].

Согласно D.P. Sponenberg и R.R. Bellone аллель LP проявляется в фенотипе в виде 3 основных признаков, так называемых составляющих компонентов леопардового комплекса. Одним из наиболее легко идентифицируемых компонентов леопардового комплекса считается наличие при рождении жеребенка участка туловища, покрытого белым (депигментированным) волосом. В случае крайне минимального проявления этот признак может практически не проявляться в фенотипе. С увеличением степени выраженности признака область, покрытая белым волосом, расширяется, охватывая тело животного в направлении сзади вперед. При максимальной выраженности признака область, покрытая белым волосом, охватывает тело лошади полностью, обычно с сохранением небольшой остаточной пигментации волос в области горла, головы и конечностей [24].

Вторым компонентом леопардового комплекса, согласно D.P. Sponenberg и R.R. Bellone, считается чалость (лаковая чалость), отсутствующая у жеребят при рождении и появляющаяся с возрастом. Выраженность чалости у чубарых лошадей может значительно варьировать, усиливаясь с возрастом [20]. В некоторых случаях чалость у чубарых лошадей выражается в виде появления так называемого «иней» (англ. «frost»), т. е. небольшой примеси белых волос, или «снежных хлопьев» (англ. «snowflake»), т. е. скоплений белых пятен небольшого размера, которые могут быть беспорядочно разбросаны по всему телу, но имеют тенденцию скапливаться, прежде всего в его передней части. Появление густой примеси белых волос в виде «иней» и «снежных хлопьев» часто может наблюдаться одновременно. При этом, прогрессируя с возрастом, данный процесс может менять окрас тела лошади до почти полностью белого. Масть таких лошадей принято называть лаково-чалой (англ. «varnish roan») в связи с тем, что для нее характерно наличие так назы-

ваемых лаковых отметин (англ.: «varnish marks») – участков, сохраняющих пигментацию, наблюдаемых в некоторых частях тела: в области головы, шеи, холки, плеч, ребер и бедер, – как правило, в местах, где кожа расположена ближе к костным поверхностям. Иногда у лаково-чалых лошадей могут появляться мелкие темные пятна неправильной формы – крапчатость (англ.: «Speckled pattern») [24].

Леопардовые пятна, являясь третьим компонентом леопардового комплекса, представляют собой округлые или продолговатые пятна, разбросанные на участках тела, покрытых белым волосом. Часто рисунок, формируемый продолговатыми леопардовыми пятнами, соответствует направлению роста волос. Леопардовые пятна могут также наблюдаться на пигментированных участках в виде гиперпигментированных темных пятен на более светлом фоне. Количество леопардовых пятен зависит от числа копий аллеля LP в генотипе лошади – наибольшее их количество наблюдается у гетерозигот [24].

Обычно масть лошади может демонстрировать сочетание двух или трех вышеперечисленных компонентов леопардового комплекса, например наличие белого участка в области крупа с леопардовыми пятнами (пятнистый чепрак) и наличие значительной примеси белых волос на пигментированных участках. При этом степень выраженности в фенотипе каждого из компонентов леопардового комплекса может значительно варьировать от полного отсутствия в фенотипе до крайне яркого проявления. При этом часто масть может меняться в течение жизни лошади, особенно в случае появления выраженной чалости. Некоторые лошади имеют признаки чубарости при рождении, и их масть сохраняется относительно постоянной на протяжении всей жизни, за исключением появления дополнительных участков небольшой чалости в виде незначительной примеси белых волос, в то время как другие лошади рождаются без явных признаков чубарости или с каким-либо одним признаком в минимальном проявлении, но с возрастом кардинально меняют масть, главным образом за счет появления значительной примеси в волосяном покрове белых волос в виде «снежных хлопьев» и лаковой чалости [24]. Например, у лошади, имевшей жеребенком чепрак с леопардовыми пятнами, на пигментированных

участках тела может наблюдаться прогрессирующая с возрастом чалость с крапчатостью, в результате чего формируется фенотип, схожий с леопардовой мастью.

В крайне минимальной степени выражения в фенотипе лошади признаки леопардового комплекса могут выглядеть как крапчатость в виде небольших темных пятнышек на депигментированной коже в области губ, век, ануса и гениталий. Часто крапчатость кожи дополняется такими характерными признаками, как белая склера глаз и копыта с вертикальными полосами пигментированного и светлого трубчатого рога (рис. 2) [24].

Одним из наиболее распространенных вариантов фенотипа, контролируемого аллелем LP, считается чепрачная масть (англ.: «blanket»), характеризующаяся наличием у лошади при рождении участка, покрытого белым волосом, в области крупа, бедер, поясницы и спины (рис. 3). Размер и рисунок чепрака характеризуются широчайшей вариабельностью, например D.P. Sponenberg и R.R. Bellone выделяют 6 его различных вариантов. В самом минимальном проявлении признак характеризуется наличием у лошади при рождении белых пятен на крупе, площадь которых не превышает 10 % общей площади тела. Такой фенотип описывается в англоязычной литературе как «white spots over hips». Термином «кружевной чепрак» (англ. «lace blanket») называют белые пятна, площадь которых составляет от 10 до 20 % общей площади тела. Фенотип с кружевным чепраком характеризуется неравномерными депигментированными пятнами на крупе лошади, которые выглядят как изящное белое кружево на более темном основном фоне (рис. 4, А) [24]. Белый чепрак (англ.: «white blanket», а также «snowcap blanket») в отличие от кружевного чепрака представлен в виде достаточно обширной сплошной белой области с захватом крупа, бедер и поясницы лошади, площадью от 20 до 40 % от общей площади тела лошади. Пятнистый чепрак (англ.: «spotted blanket») характеризуется наличием разбросанных на нем леопардовых пятен (рис. 4, Б). Большой белый чепрак (англ.: «large white blanket» и большой пятнистый чепрак (англ.: «large spotted blanket» отличаются большими размерами – от 40 до 60 % общей площади тела лошади (рис. 4, В) [24].



*Рис. 2. Алтайская лошадь с крапчатостью кожи, белой склерой глаз и примесью белых волос в виде снежных хлопьев на выставке «Эквирос-2005» в Москве (фото автора)*  
*An Altai horse with mottled skin, white sclera, and snowflake pattern at the Equiros-2005 exhibition in Moscow (photo by the author)*



*Рис. 3. Алтайская кобыла чубарой (чепрачной) масти на выставке «Эквирос-2004» в Москве (фото автора)*  
*An Altai mare with large spotted blanket pattern at the Equiros-2004 exhibition in Moscow (photo by the author)*

Леопардовая масть (англ.: «leopard») – это разновидность чубарой масти у лошадей, имевших при рождении наиболее обширный участок белого цвета площадью от 80 до 100 % от общей площади тела (рис. 4, Г). У лошадей леопардовой масти на белом фоне видна россыпь леопардовых пятен. Различают также малопятнистую леопардовую масть (англ.: «few spot leopard»), характерную для гомозиготных носителей аллеля LP и отличающуюся отсутствием или крайне ограниченным количеством

леопардовых пятен. У большинства лошадей леопардовой и мало-пятнистой леопардовой мастей сохраняются участки пигментированного волоса в области головы и шеи, за локтем и у коленного сустава [22, 24].

Масть лошадей, имевших при рождении участок белого цвета размером от 60 до 80 % от общей площади тела, в англоязычной литературе классифицируется как «near leopard», т. е. близкая к леопардовой [24].



Рис. 4. Жеребята с признаками леопардового комплекса на экспериментальной конюшне ВНИИ коневодства: А – кружевной чепрак; Б, В – чепрачная масть; Г – леопардовая масть (фото автора)

Foals with the leopard complex patterns at the experimental stable of the All-Russian Research Institute for Horse Breeding: А – lace blanket; Б, В – blanket; Г – leopard coat colour (photo by the author)

Масть лошади может демонстрировать комбинацию всех характерных признаков леопардового комплекса: наличие четко выраженной крапчатости кожи, белый чепрак с леопардовы-

ми пятнами, а также наличие участков с примесью белых волос в виде инея и снежных хлопьев (рис. 5).



Рис. 5. Комбинация различных признаков леопардового комплекса (фото автора)  
Combination of different patterns of the leopard complex (photo by the author)

Влияние мутации LP не ограничивается изменениями масти лошадей, оно также связано с более высоким риском нарушения функций органов зрения. У американских миниатюрных лошадей и у лошадей породы аппалуза, имеющих гомозиготный генотип по аллелю LP, встречается врожденная стационарная ночная слепота (Congenital stationary night blindness – CSNB) – наследственное заболевание, влияющее на зрение лошадей в условиях низкой освещенности [26–28]. Также ряд исследований показали, что лошади, гомозиготные по аллелю LP, подвержены большому риску возникновения рецидивирующего увеита (Equine recurrent uveitis – ERU), являющегося основной причиной слепоты у лошадей [29–31]. Отмечено, что лошади породы аппалуза чаще, чем лошади других пород, страдают рецидивирующим увеитом в форме слабовыраженного хронического внутриглазного воспаления [32, 33].

Интересно, что мутантные варианты ряда генов, контролирующих пигментацию у домашних животных, обладают плеiotропными эффектами, приводящими в том числе к нарушениям зрения, слуха и нейронной активности [34, 35]. Так, широко известен летальный синдром белых жеребят (The lethal white foal syndrome) – врожденная аномалия, обусловленная гомозиготностью по мутации, связанной с пегостью лошадей по типу «overo», при которой белорожденные жеребята страдают от кишечной непроходимости, приводящей к летальному исходу в течение первых нескольких дней жизни [36, 37]. Синдром лавандовых жеребят (Lavender Foal Syndrome) представляет собой наследуемое по аутосомно-рецессивному типу летальное наследственное заболевание, встречающееся у арабских лошадей египетских линий [38]. Синдром вызван генетической мутацией в гене MYO5A и характеризуется осветленной (лавандовой) мастью, тяжелыми неврологическими нарушениями и судорогами [39]. В связи с тяжестью симптомов больных жеребят, как правило, подвергают эвтаназии вскоре после рождения [22]. Синдром множественных врожденных аномалий глаз у лошадей (Equine Multiple Congenital Ocular Anomalies syndrome) – наследственное заболевание, встречающееся преимущественно у животных, являющихся гомозиготными носителями мутантного варианта гена PMEL17, вызывающего осветление масти за счет подавления синтеза пигмента эумеланина

[40–42]. Структурные изменения в гене MITF (melanocyte inducing transcription factor) могут являться причиной появления пегости по типу «splashed white», а также глухоты и эмбриональной летальности у лошадей [43].

Принято считать, что плеiotропные эффекты играли важную роль в эволюции млекопитающих. Установлено, что гены, демонстрирующие высокий уровень плеiotропии, характеризуются широкой экспрессией в тканях организма и участием во многих биологических процессах, а также находятся под большим давлением отрицательного отбора, что свидетельствует о значимой роли плеiotропных эффектов в адаптации видов [44].

Плеiotропность мутантного варианта гена, ответственного за масти леопардового комплекса, указывала на его участие в ряде биологических процессов, тем не менее локализация мутации LP долго оставалась неизвестной [45]. В 1990-х гг. исследователи получили достаточно эффективный инструмент для проведения картирования генома лошади благодаря открытию микросателлитных последовательностей в ее ДНК [13, 46, 47]. Уже в начале 2000-х гг. были предприняты попытки картирования мутации LP в геноме лошади с использованием микросателлитных маркеров. Первоначально в качестве кандидатов рассматривались гены KIT (Protooncogene c-KIT), MGF (mast cell growth factor) и MITF (melanocyte inducing transcription factor), мутации в которых связаны с различными формами депигментации у млекопитающих. В результате генетического тестирования и анализа групп сцепления в семьях полусибсов по отцовской линии, состоявших из гетерозиготных по аллелю LP жеребцов и потомков, полученных от матерей без признаков присутствия LP, была исключена причастность генов KIT, MGF и MITF к мутации LP, ассоциированной с мастями леопардового комплекса [48, 49]. Важнейшим шагом к идентификации гена, ответственного за чубарую масть, стали результаты геномного картирования, опубликованные в 2004 г., показавшие, что мутация LP локализована на 1-й хромосоме лошади в интервале между микросателлитными локусами ASB08 и 1CA43 [50]. В качестве одного из возможных генов-кандидатов был определен расположенный в этой области ген TRPM1 (transient receptor potential cation channel, subfamily M, member 1).



В 2008 г. R.R. Bellone et al. методом количественной ПЦР в реальном времени выявили значительное снижение экспрессии гена TRPM1 в сетчатке глаз и коже у лошадей, гомозиготных по мутации LP [27]. Авторы пришли к выводу, что снижение экспрессии гена TRPM1 в сетчатке глаз и коже может изменять сигнальные пути биполярных клеток, а также функцию меланоцитов, тем самым вызывая у лошадей как врожденную стационарную ночную слепоту, так и депигментацию по типу леопардового комплекса.

Последующие молекулярно-генетические исследования были сосредоточены на поиске полиморфизмов в области гена TRPM1, связанных с признаками леопардового комплекса [51]. В конце 2010 г. вышел в свет специальный (дополнительный) выпуск журнала «Animal Genetics», издаваемого Международным обществом генетики животных (ISAG). Выпуск был посвящен наиболее актуальным и передовым исследованиям в области генетики лошади. В публикации R.R. Bellone et al. была представлена информация о трех однонуклеотидных полиморфизмах (ECA1 g.108281765T>C, ECA1 g.108288853C>T и ECA1 g.108337089T>G), полностью ассоциированных как с мастьми леопардового комплекса, так и с врожденной стационарной ночной слепотой лошадей [52]. Однако авторы статьи предполагали, что, вероятно, обнаруженные однонуклеотидные полиморфизмы лишь случайно ассоциированы с признаками леопардового комплекса и не являются причинными мутациями. Тем не менее любой из этих SNP мог использоваться в качестве ДНК-теста на масти леопардового комплекса и врожденную стационарную ночную слепоту до тех пор, пока причинная мутация не будет идентифицирована или подтверждена [53].

Наконец, в 2013 г. R.R. Bellone et al. сообщили об идентификации в интроне 1 гена TRPM1 инсерции длиной 1378 п.н. (ECA1:g.108297929\_108297930ins1378), представлявшей собой длинный концевой повтор ретроэлемента эндогенного ретровируса II класса [54]. Для подтверждения полной ассоциации обнаруженной инсерции с генотипом LP и врожденной стационарной ночной слепотой было проведено тестирование методом аллель-специфичной ПЦР 511 лошадей семи пород, сегрегирующих по фенотипу мастей леопардового комплекса, а также 43 лошадей с подтвержденным диагнозом по врожденной стационарной ночной слепоте. Ав-

торами исследования было показано, что длинный концевой повтор эндогенного ретровируса нарушает транскрипцию гена TRPM1 преждевременным полиаденилированием.

Следует отметить, что эндогенные ретровирусы представляют собой фрагменты геномов инфекционных ретровирусов, которые интегрировались в геномы млекопитающих вследствие инфицирования ретровирусом зародышевых клеток хозяина (т. е. сперматозоидов, яйцеклеток или раннего эмбриона) и стабильно наследуются [55]. Геномы современных млекопитающих содержат тысячи последовательностей, полученных от ретровирусов, которые помимо пассивных геномных элементов могут играть важную роль в формировании эволюции генома хозяина посредством сложных механизмов, включающих генетические инновации, иммуномодуляцию и адаптацию видов [55]. Присутствуя в геномах человека и животных, эндогенные ретровирусы могут влиять на своих хозяев посредством предоставления генов, используемых геномами хозяев для выполнения каких-либо физиологических функций. Более того, даже последовательности эндогенных ретровирусов, не кодирующие белки, могут играть важную физиологическую роль, например оказывая существенное влияние на регуляцию экспрессии генов [56].

Очевидно, что эволюция геномов млекопитающих формировалась во взаимодействии с эндогенными ретровирусами. При этом ретровирусные инсерции, которые лишь незначительно вредны или селективно нейтральны, могли быть зафиксированы в популяциях случайно. Однако некоторые из них, по-видимому, были зафиксированы в связи с их селективными преимуществами, связанными с выполнением важных физиологических функций [56]. Известно, что эндогенные ретровирусные длинные концевые повторы играют центральную роль в вирусной репликации, интеграции и экспрессии генов, поскольку они содержат элементы регуляции транскрипции [54].

Таким образом, инсерция в интроне 1 гена TRPM1, представляющая собой длинный концевой повтор ретровируса и связанная как с фенотипом пигментации, так и с заболеванием глаз у лошадей, является одним из примеров влияния ретровирусов на эволюцию видов посредством изменений регуляции генов, как правило, за счет цис-действующих последователь-

ностей, которые функционируют как альтернативные промоторы или новые сигналы полиаденилирования [54].

С целью установления возраста идентифицированной у чубарых лошадей инсерции R.R. Bellone et al. протестировали с использованием технологии NGS восемь древних образцов ДНК, которые либо ранее были типированы положительно по однонуклеотидному полиморфизму (SNP), связанному с леопардовым комплексом, либо считались хорошо сохранившимися образцами [54]. Инсерция была обнаружена в трех исследованных образцах, причем один из этих образцов датировался 14–15 тыс. лет до н. э. Полученные результаты позволили авторам предположить, что обнаруженная ими ретровирусная инсерция является древней структурной вариацией, появившейся в генофонде лошадей задолго до их одомашнивания и сохранявшейся в популяциях не менее 17 тыс. лет, вероятно, обеспечивая некоторое селективное преимущество в прошлом [54].

Масти леопардового комплекса были достаточно популярными фенотипами среди домашних лошадей с древних времен. Так, в ходе генетического тестирования останков домашних лошадей из Кыркларели-Канлигечит (Турция), датированных 2700–2200 гг. до н. э., было обнаружено большое количество носителей мутации (6 из 10 исследованных особей), включая одну гомозиготу [57].

Масти леопардового комплекса встречаются в нескольких современных породах домашних лошадей и характеризуются прежде всего депигментацией и особым узором белых пятен, которые, как правило, симметричны и сосредоточены на крупе и бедрах. Однако размеры депигментированных областей различаются и могут варьироваться от нескольких белых пятнышек на крупе до почти полностью белой масти [24]. Играя ключевую роль, мутация LP в гене TRPM1 приводит к появлению уникальных вариантов депигментации у лошадей, при этом другие генетические факторы отвечают за изменение степени выраженности депигментации у носителей аллеля LP. В связи с этим среди лошадей-носителей аллеля LP наблюдается такое широкое разнообразие вариаций фенотипов по масти.

В 2016 г. H.M. Holl et al. представили доказательства существования основного модифици-

рующего фактора, получившего название Pattern 1 с доминантным аллелем PATN-1, присутствие которого значительно коррелирует с более обширными участками депигментации у чубарых лошадей. Был выявлен однонуклеотидный полиморфизм в 3'-нетранслируемой области гена RFWD3 (Ring Finger and WD repeat Domain, ECA3:23658447T>G), ассоциированный с аллелем PATN-1. Как правило, у лошадей, имеющих в генотипе сочетание аллеля LP с вариантом PATN-1, при рождении депигментацией охвачено более 60 % поверхности тела, хотя эта ассоциация и не является полной [58].

Отбор по масти с целью получения лошадей с ярко выраженным леопардовым фенотипом – одна из центральных целей разведения австрийской породы норикер [59, 60]. Генотипирование 191 лошади породы норикер леопардовой масти по маркерам LP и Pattern 1 показало, что 97 % из них были гетерозиготными по мутации LP и имели по крайней мере одну копию аллеля PATN-1, подтвердив, что гетерозиготность по локусу LP в сочетании с наличием доминантного модификатора PATN-1 приводит к предпочтительному хорошо выраженному леопардовому фенотипу [61]. G. Grilz-Seger et al. исследовали влияние отбора по масти, анализируя перекрывающиеся гомозиготные регионы (так называемые острова ROH) в популяции лошадей породы норикер, и выяснили, что идентифицированные острова ROH содержали как гены, связанные с размером тела и пигментацией волос, так и с фактором PATN-1, что свидетельствует о существенном влиянии направленного отбора по фенотипу хорошо выраженной леопардовой масти [62]. В породе норикер в племенных целях не используются лошади, имеющие генотипы, ассоциированные с нежелательными мастями, такими как леопардовая с малым количеством пятен (генотип LP/LP PATN-1/-) или чепрачная (генотип LP/- patn-1/patn-1). Такая интенсивная схема отбора объясняет высокую распространенность генотипов LP/lp PATN-1/PATN-1 и LP/lp PATN-1/patn-1 среди чубарых лошадей породы норикер [61].

**Заключение.** К настоящему времени идентифицировано два локуса, мутации в которых ассоциированы с контролем варибельности мастей леопардового комплекса у домашних лошадей: неполностью доминантный мутантный аллель LP (ECA1:g.108297929\_108297930

ins1378) и доминантный модифицирующий аллель PATN-1 (SNP ECA3:g.23658447T>G). Важно отметить, что, как правило, только гетерозиготность по аллелю LP в сочетании с наличием в генотипе лошади доминантного модификатора PATN-1 приводит к предпочтительному хорошо выраженному фенотипу леопардовой масти. Мутация LP является основным фактором, определяющим наличие различных вариантов депигментации, наблюдаемой у чубарых лошадей. При этом гетерозиготные лошади (с генотипом LP/lp) обычно демонстрируют классические варианты чубарой масти в виде леопардо-

вых пятен на белом фоне или чалую масть. Характер и интенсивность признаков депигментации могут значительно варьироваться в зависимости от дополнительных генетических факторов. Гомозиготные лошади (генотип LP/LP), как правило, демонстрируют большую степень депигментации. В то время как аллель LP играет центральную роль в появлении признаков чубарой масти, другие гены-модификаторы могут усиливать или ослаблять пигментацию волос, расширяя спектр фенотипов, связанных с леопардовым комплексом.

#### СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Librado P., Fages A., Gaunitz C., et al. The Evolutionary Origin and Genetic Makeup of Domestic Horses // *Genetics*. 2016. Vol. 204, N 2. P. 423–434.
2. Andersson L. How selective sweeps in domestic animals provide new insight into biological mechanisms // *Journal of Internal Medicine*. 2012. Vol. 271, N 1. P. 1–14.
3. Librado P., Gamba C., Gaunitz C., et al. Ancient genomic changes associated with domestication of the horse // *Science*. 2017. Vol. 356, N 6336. P. 442–445.
4. Linderholm A., Larson G. The role of humans in facilitating and sustaining coat colour variation in domestic animals // *Seminars in Cell & Developmental Biology*. 2013. Vol. 24, N 6-7, P. 587–593.
5. Ludwig A., Pruvost M., Reissmann M., et al. Coat color variation at the beginning of horse domestication // *Science*. 2009. Vol. 324, N 5926. P. 485.
6. Marklund L., Moller M.J., Sandberg K., et al. A missense mutation in the gene for melanocyte-stimulating hormone receptor (MC1R) is associated with the chestnut coat color in horses // *Mammalian Genome*. 1996. N 7. P. 895–899.
7. Rieder S., Taourit S., Mariat D., et al. Mutations in the agouti (ASIP), the extension (MC1R), and the brown (TYRP1) loci and their association to coat color phenotypes in horses (*Equus caballus*) // *Mammalian Genome*. 2001. N 12. P. 450–455.
8. Rieder S. Molecular tests for coat colours in horses // *Journal of Animal Breeding and Genetics*. 2009. Vol. 126, N 6. P. 415–424.
9. Cotman M., Kotiščak J., Mesarič M. Variation in the ASIP and DUN genes responsible for coat colour in Bosnian mountain horse // *Slovenian Veterinary Research*. 2024. Vol. 61, N 1. P. 49–56.
10. Avila F., Hughes S.S., Magdesian K.G., et al. Breed Distribution and Allele Frequencies of Base Coat Color, Dilution, and White Patterning Variants across 28 Horse Breeds // *Genes*. 2022. Vol. 13, N 9. P. 1641.
11. Wade C.M., Giolotto E., Sigurdsson S., et al. Genome sequence, comparative analysis and population genetics of the domestic horse (*Equus caballus*) // *Science*. 2009. Vol. 326, N 5954. P. 865–867.
12. Doan R., Cohen N.D., Sawyer J., et al. Whole-Genome sequencing and genetic variant analysis of a quarter Horse mare // *MC Genomics*. 2012. Vol. 13. P. 78.
13. Chowdhary B.P. *Equine genomics*. Wiley-Blackwell, 2013.
14. Obradovic N.A., McFadden A., Martin K., et al. Three novel KIT polymorphisms found in horses with white coat color phenotypes // *Animals*. 2025. Vol. 15, N 7. P. 915.
15. McFadden A., Viera M., Martin K., et al. Spotting the Pattern: A review on white coat color in the domestic horse // *Animals*. 2024. Vol. 14, N 3. P. 451.
16. Bellone R.R., Tanaka J., Esdaile E., et al. A de novo 2.3 kb structural variant in MITF explains a novel splashed white phenotype in a Thoroughbred family // *Animal Genetics*. 2023. Vol. 54, N 6. P. 752–762.

17. Patterson Rosa L., Martin K., Vierra M., et al. Non-frameshift deletion on MITF is associated with a novel splashed white spotting pattern in horses (*Equus caballus*) // *Animal Genetics*. 2022. Vol. 53, N 4. P. 538–540.
18. Liu X., Peng Y., Zhang X., et al. Coloration in Equine: Overview of Candidate Genes Associated with Coat Color Phenotypes // *Animals*. 2024. Vol. 14, N 12. P. 1802.
19. Rubin C.-J., Hodge McK., Naboulsi R., et al. An intronic copy number variation in Syntaxin 17 determines speed of greying and melanoma incidence in Grey horses // *Nature Communications*. 2024. Vol. 15, N 1. P. 7510.
20. Reissmann M. *Die Farben der Pferde*. Cadmos, 2009.
21. Bailey E.F., Brooks S.A. *Horse genetics*, 2nd edition. CABI, 2013.
22. Bailey E.F., Brooks S.A. *Horse genetics*, 3rd edition. CABI, 2020.
23. Arriens H. *Farben und Farbvererbung beim Pferd. Teil IV: Scheckungen und Tiger (E-Book-Version)*. Tierbuchverlag Irene Hohe, 2013.
24. Sponenberg D.P., Bellone R. *Equine color genetics*. Willey-Blackwell, 2017.
25. Sponenberg D.P., Carr G., Simak E., et al. The inheritance of the leopard complex of spotting patterns in horses // *Journal of Heredity*. 1990. Vol. 81, N 4. P. 323–331.
26. Sandmeyer L.S., Breaux C.B., Archer S., et al. Clinical and electroretinographic characteristics of congenital stationary night blindness in the Appaloosa and the association with the leopard complex // *Veterinary Ophthalmology*. 2007. Vol. 10, N 6. P. 368–375.
27. Bellone R.R., Brooks S.A., Sandmeyer L., et al. Differential Gene Expression of TRPM1, the Potential Cause of Congenital Stationary Night Blindness and Coat Spotting Patterns (LP) in the Appaloosa Horse (*Equus caballus*) // *Genetics*. 2008. Vol. 179, N 4. P. 1861–1870.
28. Sandmeyer L.S., Bellone R.R., Archer S., et al. Congenital stationary night blindness is associated with the leopard complex in the Miniature Horse // *Veterinary Ophthalmology*. 2012. Vol. 15, N 1. P. 18–22.
29. Sandmeyer L.S., Kingsley N.B., Walder C., et al. Risk factors for equine recurrent uveitis in a population of Appaloosa horses in western Canada // *Veterinary Ophthalmology*. 2020. Vol. 23, N 3. P. 515–525.
30. Kingsley N.B., Sandmeyer L., Parker S.E., et al. Risk factors for insidious uveitis in the Knabstrupper breed // *Equine Veterinary Journal*. 2023. Vol. 55, N 5. P. 820–830.
31. Kingsley N.B., Sandmeyer L., Bellone R.R. A review of investigated risk factors for developing equine recurrent uveitis // *Veterinary Ophthalmology*. 2023. Vol. 26, N 2. P. 86–100.
32. Rockwell H., Mack M., Famula T., et al. Genetic investigation of equine recurrent uveitis in Appaloosa horses // *Animal Genetics*. 2020. Vol. 51, N 1. P. 111–116.
33. Komáromy A.M., Lenstra J.A. *Genetic Eye Diseases in Animals: A Selected Review of Recent Advances* // *Animal Genetics*. 2024. Vol. 55, N 5. P. 711–713.
34. Bellone R.R. Pleiotropic effects of pigmentation genes in horses // *Animal Genetics*. 2010. Vol. 41, N s2. P. 100–110.
35. Reissmann M., Ludwig A. Pleiotropic effects of coat colour-associated mutations in humans, mice and other mammals // *Seminars in Cell & Developmental Biology*. 2013. Vol. 24, N 6-7. P. 576–586.
36. McCabe L., Griffin L.D., Kinzer A., et al. Overo lethal white foal syndrome: Equine model of aganglionic megacolon (Hirschsprung disease) // *American Journal of Medical Genetics*. 1990. Vol. 36, N 3. P. 336–340.
37. Keppers H.A., Gonda M.G. Lethal white foal syndrome: a review // *Canadian Journal of Animal Science*. 2025. Vol. 105. P. 1–8.
38. AbouEl Ela N.H., El Araby I.E., Saleh A.A., et al. Evidence for origin of lavender foal syndrome among Egyptian Arabian horses in Egypt // *Equine Veterinary Journal*. 2023. Vol. 55, N 3. P. 487–493.
39. Brooks S.A., Gabreski N., Miller D., et al. Whole-Genome SNP Association in the Horse: Identification of a Deletion in Myosin Va Responsible for Lavender Foal Syndrome // *PLoS Genetics*. 2010. Vol. 6, N 4. P. e1000909.
40. Brunberg E., Andersson L., Cothran G., et al. A missense mutation in PMEL17 is associated with the Silver coat color in the horse // *BMC Genetics*. 2006. Vol. 7. Art. 46.

41. Reissmann M., Bierwolf J., Brockmann G.A. Two SNPs in the SILV gene are associated with silver coat colour in ponies // *Animal Genetics* // 2007. Vol. 38, N 1. P. 1–6.
42. Andersson L.S., Wilbe M., Viluma A., et al. Equine Multiple Congenital Ocular Anomalies and Silver Coat Colour Result from the Pleiotropic Effects of Mutant PMEL // *PLOS One*. 2013. Vol. 8, N 9. P. e75639.
43. Henkel J., Lafayette C., Brooks S.A., et al. Whole-genome sequencing reveals a large deletion in the MITF gene in horses with white spotted coat colour and increased risk of deafness // *Animal Genetics*. 2019. Vol. 50, N 2. P. 172–174.
44. Barbitoff Y.A., Bogaichuk P.M., Pavlova N.S., et al. Functional Determinants and Evolutionary Consequences of Pleiotropy in Complex and Mendelian Traits // *Molecular Biology and Evolution*. 2025. Vol. 42, N 10. Art. msaf232.
45. Sponenberg D.P. *Equine color genetics*. Willey-Blackwell, 2003.
46. Ellegren H., Johansson M., Sandberg K., et al. Cloning of highly polymorphic microsatellites in the horse // *Animal Genetics*. 1992. Vol. 23, N 2. P. 133–142.
47. Guérin G., Bailey E., Bernoco D., et al. Report of the International Equine Gene Mapping Workshop: male linkage map // *Animal Genetics*. 1999. Vol. 30, N 5. P. 325–405.
48. Terry R.B., Bailey E., Bernoco D., et al. Linked markers exclude KIT as the gene responsible for appaloosa coat colour spotting patterns in horses // *Animal Genetics*. 2001. Vol. 32, N 2. P. 98–101.
49. Terry R.B., Bailey E., Lear T., et al. Rejection of MITF and MGF as the genes responsible for appaloosa coat colour patterns in horses // *Animal Genetics*. 2002. Vol. 33, N 1. P. 82–84.
50. Terry R.B., Archer S., Brooks S., et al. Assignment of the appaloosa coat colour gene (LP) to equine chromosome 1 // *Animal Genetics*. 2004. Vol. 35, N 2. P. 134–137.
51. Bellone R.R., Forsyth G., Leeb T., et al. Fine-mapping and mutation analysis of TRPM1: a candidate gene for leopard complex (LP) spotting and congenital stationary night blindness in horses // *Briefings in Functional Genomics*. 2010. Vol. 9, N 3. P. 193–207.
52. Bellone R.R., Archer S., Wade C.M., et al. Association analysis of candidate SNPs in TRPM1 with leopard complex spotting (LP) and congenital stationary night blindness (CSNB) in horses // *Animal Genetics*. 2010. Vol. 41, N s2. P. 207.
53. Pruvost M., Bellone R., Benecke N., et al. Genotypes of predomestic horses match phenotypes painted in Paleolithic works of cave art // *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. 2011. Vol. 108, N 46. P. 18626–18630.
54. Bellone R.R., Holl H., Setaluri V., et al. Evidence for a Retroviral Insertion in TRPM1 as the Cause of Congenital Stationary Night Blindness and Leopard Complex Spotting in the Horse // *PLoS One*. 2013. Vol. 8, N 10. P. e78280.
55. Jiang R., Zhou J., Liu Y., et al. Endogenous Retroviruses in Host-Virus Coevolution: From Genomic Domestication to Functional Innovation // *Genes (Basel)*. 2025. Vol. 16, N 8. P. 964.
56. Zhu H., Gifford R.J., Murcia P.R. Distribution, Diversity, and Evolution of Endogenous Retroviruses in Perissodactyl Genomes // *Journal of Virology*. 2018. Vol. 92, N 23. P. e00927-18.
57. Ludwig A., Reissmann M., Benecke N., et al. Twenty-five thousand years of fluctuating selection on leopard complex spotting and congenital night blindness in horses // *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series B, Biological Sciences*. 2015. Vol. 370, N 1660. Art. 20130386.
58. Holl H.M., Brooks S.A., Archer S., et al. Variant in the RFWD3 gene associated with PATN1, a modifier of leopard complex spotting // *Animal Genetics*. 2016. Vol. 47, N 1. P. 91–101.
59. Druml T., Baumung R., Sölkner J. Pedigree analysis in the Austrian Noriker draught horse: genetic diversity and the impact of breeding for coat colour on population structure // *Journal of Animal Breeding and Genetics*. 2009. Vol. 126, N 5. P. 348–356.
60. Grilz-Seger G., Neuhauser B., Druml T., et al. Classification and nomenclature of the leopard complex spotting in the Noriker horse breed and its relevance for the breeding for color // *Züchtungskunde*. 2017. Vol. 89, N 5. P. 359–374.
61. Druml T., Grilz-Seger G., Neuditschko M., et al. Phenotypic and Genetic Analysis of the Leopard Complex Spotting in Noriker Horses // *Journal of Heredity*. 2017. Vol. 108, N 5. P. 505–514.

62. Grilz-Seger G., Druml T., Neuditschko M., et al. Analysis of ROH patterns in the Noriker horse breed reveals signatures of selection for coat color and body size // *Animal Genetics*. 2019. Vol. 50, N 4. P. 334–346.

### References

1. Librado P, Fages A, Gaunitz C, et al. The Evolutionary Origin and Genetic Makeup of Domestic Horses. *Genetics*. 2016;204(2):423-434. DOI: 10.1534/genetics.116.194860.
2. Andersson L. How selective sweeps in domestic animals provide new insight into biological mechanisms. *Journal of Internal Medicine*. 2012;271(1):1-14. DOI: 10.1111/j.1365-2796.2011.02450.x.
3. Librado P, Gamba C, Gaunitz C, et al. Ancient genomic changes associated with domestication of the horse. *Science*. 2017;356(6336):442-445. DOI: 10.1126/science.aam5298.
4. Linderholm A, Larson G. The role of humans in facilitating and sustaining coat colour variation in domestic animals. *Seminars in Cell & Developmental Biology*. 2013;24(6-7):587-593. DOI: 10.1016/j.semcdb.2013.03.015.
5. Ludwig A, Pruvost M, Reissmann M, et al. Coat color variation at the beginning of horse domestication. *Science*. 2009;324(5926):485. DOI: 10.1126/science.1172750.
6. Marklund L, Moller MJ, Sandberg K, et al. A missense mutation in the gene for melanocyte-stimulating hormone receptor (MC1R) is associated with the chestnut coat color in horses. *Mammalian Genome*. 1996;7:895-899. DOI: 10.1007/s003359900264.
7. Rieder S, Taourit S, Mariat D, et al. Mutations in the agouti (ASIP), the extension (MC1R), and the brown (TYRP1) loci and their association to coat color phenotypes in horses (*Equus caballus*). *Mammalian Genome*. 2001;12:450-455. DOI: 10.1007/s003350020017.
8. Rieder S. Molecular tests for coat colours in horses. *Journal of Animal Breeding and Genetics*. 2009;126(6):415-424. DOI: 10.1111/j.1439-0388.2009.00832.x.
9. Cotman M, Kotiščak J, Mesarič M. Variation in the ASIP and DUN genes responsible for coat colour in Bosnian mountain horse. *Slovenian Veterinary Research*. 2024;61(1):49-56. DOI: 10.26873/SVR-1810-2024.
10. Avila F, Hughes SS, Magdesian KG, et al. Breed Distribution and Allele Frequencies of Base Coat Color, Dilution, and White Patterning Variants across 28 Horse Breeds. *Genes*. 2022;13(9):1641. DOI: 10.3390/genes13091641.
11. Wade CM, Giulotto E, Sigurdsson S, et al. Genome sequence, comparative analysis and population genetics of the domestic horse (*Equus caballus*). *Science*. 2009;326(5954):865-867. DOI: 10.1126/science.1178158.
12. Doan R, Cohen ND, Sawyer J, et al. Whole-Genome sequencing and genetic variant analysis of a quarter Horse mare. *MC Genomics*. 2012;13:78. DOI: 10.1186/1471-2164-13-78.
13. Chowdhary BP. *Equine genomics*. Wiley-Blackwell, 2013.
14. Obradovic NA, McFadden A, Martin K, et al. Three novel KIT polymorphisms found in horses with white coat color phenotypes. *Animals*. 2025;15(7):915. DOI: 10.3390/ani15070915.
15. McFadden A., Vierra M., Martin K., et al. Spotting the Pattern: A review on white coat color in the domestic horse. *Animals*. 2024;14(3):451. DOI: 10.3390/ani14030451.
16. Bellone RR, Tanaka J, Esdaile E, et al. A de novo 2.3 kb structural variant in MITF explains a novel splashed white phenotype in a Thoroughbred family. *Animal Genetics*. 2023;54(6):752-762. DOI: 10.1111/age.13352.
17. Patterson Rosa L, Martin K, Vierra M, et al. Non-frameshift deletion on MITF is associated with a novel splashed white spotting pattern in horses (*Equus caballus*). *Animal Genetics*. 2022;53(4):538-540. DOI: 10.1111/age.13225.
18. Liu X, Peng Y, Zhang X, et al. Coloration in Equine: Overview of Candidate Genes Associated with Coat Color Phenotypes. *Animals*. 2024;14(12):1802. DOI: 10.3390/ani14121802.
19. Rubin C-J, Hodge McK, Naboulsi R, et al. An intronic copy number variation in Syntaxin 17 determines speed of greying and melanoma incidence in Grey horses. *Nature Communications*. 2024;15(1):7510. DOI: 10.1038/s41467-024-51898-2.

20. Reissmann M. *Die Farben der Pferde*. Cadmos, 2009.
21. Bailey EF, Brooks SA. *Horse genetics, 2nd edition*. CABI, 2013.
22. Bailey EF, Brooks SA. *Horse genetics, 3rd edition*. CABI, 2020.
23. Arriens H. *Farben und Farbvererbung beim Pferd*. Teil IV: Scheckungen und Tiger (E-Book-Version). Tierbuchverlag Irene Hohe, 2013.
24. Sponenberg DP, Bellone R. *Equine color genetics*. Willey-Blackwell, 2017.
25. Sponenberg DP, Carr G, Simak E, et al. The inheritance of the leopard complex of spotting patterns in horses. *Journal of Heredity*. 1990;81(4):323-331. DOI: 10.1093/oxfordjournals.jhered.a110997.
26. Sandmeyer LS, Breaux CB, Archer S., et al. Clinical and electroretinographic characteristics of congenital stationary night blindness in the Appaloosa and the association with the leopard complex. *Veterinary Ophthalmology*. 2007;10(6):368-375. DOI: 10.1111/j.1463-5224.2007.00572.x.
27. Bellone RR, Brooks SA, Sandmeyer L, et al. Differential Gene Expression of TRPM1, the Potential Cause of Congenital Stationary Night Blindness and Coat Spotting Patterns (LP) in the Appaloosa Horse (*Equus caballus*). *Genetics*. 2008;179(4):1861-1870. DOI: 10.1534/genetics.108.088807.
28. Sandmeyer LS, Bellone RR, Archer S, et al. Congenital stationary night blindness is associated with the leopard complex in the Miniature Horse. *Veterinary Ophthalmology*. 2012;15(1):18-22. DOI: 10.1111/j.1463-5224.2011.00903.x.
29. Sandmeyer LS, Kingsley NB, Walder C, et al. Risk factors for equine recurrent uveitis in a population of Appaloosa horses in western Canada. *Veterinary Ophthalmology*. 2020;23(3):515-525. DOI: 10.1111/vop.12749.
30. Kingsley NB, Sandmeyer L, Parker SE, et al. Risk factors for insidious uveitis in the Knabstrupper breed. *Equine Veterinary Journal*. 2023;55(5):820-830. DOI: 10.1111/evj.13879.
31. Kingsley NB, Sandmeyer L, Bellone RR. A review of investigated risk factors for developing equine recurrent uveitis. *Veterinary Ophthalmology*. 2023;26(2):86-100. DOI: 10.1111/vop.13002.
32. Rockwell H, Mack M, Famula T, et al. Genetic investigation of equine recurrent uveitis in Appaloosa horses. *Animal Genetics*. 2020;51(1):111-116. DOI: 10.1111/age.12883.
33. Komáromy AM, Lenstra JA. Genetic Eye Diseases in Animals: A Selected Review of Recent Advances. *Animal Genetics*. 2024;55(5):711-713. DOI: 10.1111/age.13460.
34. Bellone RR. Pleiotropic effects of pigmentation genes in horses. *Animal Genetics*. 2010;41(s2):100-110. DOI: 10.1111/j.1365-2052.2010.02116.x.
35. Reissmann M, Ludwig A. Pleiotropic effects of coat colour-associated mutations in humans, mice and other mammals. *Seminars in Cell & Developmental Biology*. 2013;24(6-7):576-586. DOI: 10.1016/j.semcdb.2013.03.014.
36. McCabe L, Griffin LD, Kinzer A, et al. Overo lethal white foal syndrome: Equine model of aganglionic megacolon (*Hirschsprung disease*). *American Journal of Medical Genetics*. 1990;36(3):336-340. DOI: 10.1002/ajmg.1320360319.
37. Keppers HA, Gonda MG. Lethal white foal syndrome: a review. *Canadian Journal of Animal Science*. 2025;105:1-8. DOI: 10.1139/cjas-2024-0077.
38. AbouEl Ela NH, El Araby IE, Saleh AA, et al. Evidence for origin of lavender foal syndrome among Egyptian Arabian horses in Egypt. *Equine Veterinary Journal*. 2023;55(3):487-493. DOI: 10.1111/evj.13604.
39. Brooks SA, Gabreski N, Miller D, et al. Whole-Genome SNP Association in the Horse: Identification of a Deletion in Myosin Va Responsible for Lavender Foal Syndrome. *PLoS Genetics*. 2010;6(4):e1000909. DOI: 10.1371/journal.pgen.1000909.
40. Brunberg E, Andersson L, Cothran G, et al. A missense mutation in PMEL17 is associated with the Silver coat color in the horse. *BMC Genetics*. 2006;7:46. DOI: 10.1186/1471-2156-7-46.
41. Reissmann M, Bierwolf J, Brockmann GA. Two SNPs in the SILV gene are associated with silver coat colour in ponies. *Animal Genetics*. 2007;38(1):1-6. DOI: 10.1111/j.1365-2052.2006.01553.x.
42. Andersson LS, Wilbe M, Viluma A, et al. Equine Multiple Congenital Ocular Anomalies and Silver Coat Colour Result from the Pleiotropic Effects of Mutant PMEL. *PLOS One*. 2013;8(9):e75639. DOI: 10.1371/journal.pone.0075639.

43. Henkel J, Lafayette C, Brooks SA, et al. Whole-genome sequencing reveals a large deletion in the MITF gene in horses with white spotted coat colour and increased risk of deafness. *Animal Genetics*. 2019;50(2):172-174. DOI: 10.1111/age.12762.
44. Barbitoff YA, Bogaichuk PM, Pavlova NS, et.al. Functional Determinants and Evolutionary Consequences of Pleiotropy in Complex and Mendelian Traits. *Molecular Biology and Evolution*. 2025;42(10):msaf232. DOI: 10.1093/molbev/msaf232.
45. Sponenberg DP. *Equine color genetics*. Willey-Blackwell, 2003.
46. Ellegren H, Johansson M, Sandberg K, et al. Cloning of highly polymorphic microsatellites in the horse. *Animal Genetics*. 1992;23(2):133-142. DOI: 10.1111/j.1365-2052.1992.tb00032.x.
47. Guérin G, Bailey E, Bernoco D, et al. Report of the International Equine Gene Mapping Workshop: male linkage map. *Animal Genetics*. 1999;30(5):325-405. DOI: 10.1046/j.1365-2052.1999.00510.x.
48. Terry RB, Bailey E, Bernoco D, et al. Linked markers exclude KIT as the gene responsible for appaloosa coat colour spotting patterns in horses. *Animal Genetics*. 2001;32(2):98-101. DOI: 10.1046/j.1365-2052.2001.00737.x.
49. Terry RB, Bailey E, Lear T, et al. Rejection of MITF and MGF as the genes responsible for appaloosa coat colour patterns in horses. *Animal Genetics*. 2002;33(1):82-84. DOI: 10.1046/j.1365-2052.2002.0742h.x.
50. Terry RB, Archer S, Brooks S, et al. Assignment of the appaloosa coat colour gene (LP) to equine chromosome 1. *Animal Genetics*. 2004;35(2):134-137. DOI: 10.1111/j.1365-2052.2004.01113.x.
51. Bellone RR, Forsyth G, Leeb T, et al. Fine-mapping and mutation analysis of TRPM1: a candidate gene for leopard complex (LP) spotting and congenital stationary night blindness in horses. *Briefings in Functional Genomics*. 2010;9(3):193-207. DOI: 10.1093/bfgp/elq002.
52. Bellone RR, Archer S, Wade CM, et al. Association analysis of candidate SNPs in TRPM1 with leopard complex spotting (LP) and congenital stationary night blindness (CSNB) in horses. *Animal Genetics*. 2010;41(s2):207. DOI:10.1111/j.1365-2052.2010.02119.x.
53. Pruvost M, Bellone R, Benecke N, et al. Genotypes of predomestic horses match phenotypes painted in Paleolithic works of cave art. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. 2011;108(46):18626-30. DOI: 10.1073/pnas.1108982108.
54. Bellone RR, Holl H, Setaluri V, et al. Evidence for a Retroviral Insertion in TRPM1 as the Cause of Congenital Stationary Night Blindness and Leopard Complex Spotting in the Horse. *PLoS One*. 2013;8(10):e78280. DOI: 10.1371/journal.pone.0078280.
55. Jiang R, Zhou J, Liu Y, et al. Endogenous Retroviruses in Host-Virus Coevolution: From Genomic Domestication to Functional Innovation. *Genes (Basel)*. 2025;16(8):964. DOI: 10.3390/genes16080964.
56. Zhu H, Gifford RJ, Murcia PR. Distribution, Diversity, and Evolution of Endogenous Retroviruses in Perissodactyl Genomes. *Journal of Virology*. 2018;92(23):e00927-18. DOI: 10.1128/jvi.00927-18.
57. Ludwig A, Reissmann M, Benecke N, et al. Twenty-five thousand years of fluctuating selection on leopard complex spotting and congenital night blindness in horses. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series B, Biological Sciences*. 2015;370(1660):20130386. DOI: 10.1098/rstb.2013.0386.
58. Holl HM, Brooks SA, Archer S, et al. Variant in the RFWD3 gene associated with PATN1, a modifier of leopard complex spotting. *Animal Genetics*. 2016;47(1):91-101. DOI: 10.1111/age.12375.
59. Druml T, Baumung R, Sölkner J. Pedigree analysis in the Austrian Noriker draught horse: genetic diversity and the impact of breeding for coat colour on population structure. *Journal of Animal Breeding and Genetics*. 2009;126(5):348-356. DOI: 10.1111/j.1439-0388.2008.00790.x.
60. Grilz-Seger G, Neuhauser B, Druml T, et al. Classification and nomenclature of the leopard complex spotting in the Noriker horse breed and its relevance for the breeding for color. *Züchtungskunde*. 2017;89(5):359-374.
61. Druml T, Grilz-Seger G, Neuditschko M, et al. Phenotypic and Genetic Analysis of the Leopard Complex Spotting in Noriker Horses. *Journal of Heredity*. 2017;108(5):505-514. DOI: 10.1093/jhered/esx039.



62. Grilz-Seger G, Druml T, Neuditschko M, et al. Analysis of ROH patterns in the Noriker horse breed reveals signatures of selection for coat color and body size. *Animal Genetics*. 2019;50(4):334-346. DOI: 10.1111/age.12797.

Статья принята к публикации 01.12.2025 / The article accepted for publication 01.12.2025.

Информация об авторах:

**Лилия Владимировна Калинкова**, ведущий научный сотрудник лаборатории генетики, кандидат сельскохозяйственных наук

Information about the authors:

**Liliya Vladimirovna Kalinkova**, Leading Researcher at the Genetics Laboratory, Candidate of Agricultural Sciences

